

CORSO DI GENETICA, INGEGNERIA GENETICA E LABORATORIO

Il corso di "Genetica, Ingegneria genetica e laboratorio" (comune a tutti i *curricula*) è costituito da: un modulo di "Genetica" (9 CFU) (comprensivo di 9 CFU di lezioni frontali, esercitazioni in aula e ricapitolazioni) e un modulo di "Ingegneria genetica" (5 CFU) (comprensivo di 4,5 CFU di lezioni frontali, esercitazioni in aula e ricapitolazioni, e di 0,5 CFU di esercitazioni di laboratorio).

OBIETTIVI FORMATIVI DA ACQUISIRE:

Conoscenze:

Acquisizione di competenze teoriche e operative riguardo alla biologia e alla genetica degli organismi viventi con riferimento agli aspetti cellulari, molecolari, evolutivisti e ai meccanismi di ereditarietà. Applicazioni dell'ingegneria genetica e dello studio delle proteine ricombinanti.

Capacità:

Metodologie biomolecolari e biotecnologiche.

Analisi biologiche e biomediche

Comportamenti:

Valutazione, interpretazione di dati sperimentali di laboratorio, sicurezza in laboratorio, valutazione della didattica; principi di deontologia professionale e approccio scientifico alle problematiche bioetiche.

PROPEDEUTICITA'

"Chimica Biologica, metodologie biochimiche e laboratorio" (*curriculum* Biologia molecolare e cellulare) o "Chimica Biologica e laboratorio" (*curriculum* Biologia della nutrizione).

PREREQUISITI:

Si consiglia per una maggiore comprensione degli argomenti che sia seguito in contemporanea il corso di Biologia Molecolare e laboratorio

PROGRAMMA

(In grassetto sono evidenziati gli argomenti di base la cui conoscenza è "indispensabile" per la comprensione di problematiche genetiche più complesse)

Modulo di Genetica:

Analisi Mendeliana

Le leggi di Mendel; il genotipo ed il fenotipo; la dominanza completa, incompleta e la codominanza; alleli letali; allelia multipla.

La Teoria Cromosomica dell'ereditarietà

Geni e cromosomi; **Distribuzioni di geni e cromosomi durante i processi di Mitosi e Meiosi; la non disgiunzione; eredità legata al sesso;** meccanismi di determinazione genetica del sesso; i caratteri mendeliani nell'uomo e **l'analisi degli alberi genealogici.**

Estensione dell'analisi Mendeliana

Pleiotropia; penetranza ed espressività; interazioni tra geni; **effetto di geni complementari;** cenni sui caratteri quantitativi.

Mappe Genetiche negli Eucarioti

L'associazione; la ricombinazione genetica; il crossing-over; costruzione di mappe **genetiche** e citologiche; **l'analisi della ricombinazione negli organismi aploidi;** la ricombinazione mitotica.

Mappe Genetiche nei Batteri e nei Batteriofagi

Le mappe genetiche nei batteri: trasformazione, coniugazione, trasduzione. I plasmidi; **Costruzione di mappe genetiche nei batteriofagi.**

Organizzazione del Genoma: Geni e Cromosomi

Il DNA e l'RNA come materiale ereditario; la duplicazione semiconservativa del DNA. Le origini di replicazione ed i meccanismi di replicazione; organizzazione dei genomi procariotici ed eucariotici.

Struttura e Funzione del Gene

L'ipotesi un gene-un enzima; la struttura fine del gene; definizione dell'unità di funzione mediante il test di complementazione. Il codice genetico: proprietà, organizzazione e decifrazione. Colinearità gene-proteina in procarioti ed eucarioti.

Meccanismi di Produzione della Variabilità Genetica:

Mutazioni Geniche

Definizione e classificazione delle mutazioni. Test di fluttuazione. Retromutazione e soppressione intragenica e intergenica. I meccanismi molecolari che generano le mutazioni spontanee. Mutageni fisici e chimici e danni molecolari indotti. I test di mutagenesi. Meccanismi di riparazione del DNA.

Meccanismi di Produzione della Variabilità Genetica:

- *Mutazioni Cromosomiche di struttura e di numero*
Aberrazioni cromosomiche. Aneuploidie, monoploidie e poliploidie. Effetti dei riarrangiamenti cromosomici sull'espressione genica.
- *Meccanismi Molecolari della Ricombinazione.*
Ricombinazione generalizzata, specializzata ed illegittima; Modelli molecolari; Conversione genica.
- *La Trasposizione*
Gli elementi trasponibili ed i meccanismi di trasposizione.

Regolazione dell'espressione Genica nei Batteri e Batteriofagi

Regolazione positiva e negativa della trascrizione.

Elementi di controllo della trascrizione: gli operoni; Il modello dell'attenuazione.

Struttura del gene (esoni, introni etc) e regolazione dell'espressione Genica Negli Eucarioti

Regolazione trascrizionale e post-trascrizionale. Inattivazione del cromosoma X e compensazione del dosaggio. Meccanismi di regolazione epigenetica.

Genetica di Popolazioni

La legge di Hardy-Weinberg e sue applicazioni. Polimorfismo e meccanismi evolutivi: la mutazione; la migrazione; **la deriva genetica;** selezione naturale e fitness. La teoria neutralistica dell'evoluzione. La speciazione.

Eredita' Extranucleare

Cenni su: Il genoma dei mitocondri e dei plastidi. Effetto materno ed eredità citoplasmatica.

Modulo di Ingegneria genetica:

Ingegneria Genetica nei Procarioti

Clonaggio Molecolare- Enzimi di restrizione- Vettori plasmidici batterici -Trasformazione batterica. Screening dei ricombinanti - Mappe di restrizione -Vettori di espressione in batteri - Proteine di fusione Cenni ai vettori basati sul batteriofago □ - Cosmidi – Utilizzo di fagi a filamento singolo.

Ingegneria Genetica negli Eucarioti

Cenni alle tecniche di trasformazione/trasfezione di cellule eucariotiche (in *S. cerevisiae* e cellule di mammifero):

- Vettori plasmidici eucariotici: utilizzo di geni Reporter

Concetto di Genoteca: genomica- cromosomica- di cDNA- Screening di genoteche

I marcatori molecolari e i polimorfismi genetici: RFLPs, VNTRs, STRs

DNA fingerprint e sue applicazioni

Concetto di Genetica diretta e genetica inversa- esempi di isolamento-clonaggio di geni umani
Cenni alla diagnosi genetica, **Organismi Geneticamente modificati (OGM)** in batteri, piante ed animali (costruzione di animali transgenici)

Cenni alla terapia genica e utilizzo delle cellule staminali

MATERIALE DIDATTICO UTILIZZATO E CONSIGLIATO

P.J. Russel **Genetica** ed. edises

Robertj. Brooker **Genetica analisi e principi** ed. zanichelli

Snustad-Simmons **Principi di genetica** ed. edises

Hartl-Jones. **Genetica in una prospettiva genomica** ed. Idelson-Gnocchi

Griffiths, aJi. - Gelbart, w.m.- Miller J.H.-Lewontin, R. C. **Genetica moderna** - ed. zanichelli

Hartwell- Hood- Goldberg- Reynolds- Silver- Veres **Genetica-dall'analisi formale alla genomica-** (Mc-Graw-Hill)

MODALITA' VERIFICA E VALUTAZIONE DELL'APPRENDIMENTO

Esame orale con lo svolgimento di esercizi.

La commissione d'esame, nominata dal CCS accerterà e valuterà collegialmente la preparazione dello studente attribuendo il voto finale sulla base di un adeguato numero di prove e di verifiche. La frequenza assidua e la partecipazione alle attività in aula e laboratorio sono considerati elementi positivi di valutazione.

COMPOSIZIONE DELLA COMMISSIONE PER LA VERIFICA DELL'APPRENDIMENTO

1° gruppo: Barbara Majello (Presidente), Girolama La Mantia, Giuliana Napolitano, Luigi Lania, Viola Calabrò, Stefano Amente.

2° gruppo: Girolama La Mantia (Presidente), Alessandra Pollice, Luigi Lania, Barbara Majello, Mimmo Turano, Marilena Furia, Viola Calabrò

3° gruppo: Girolama La Mantia (Presidente), Alessandra Pollice, Luigi Lania, Barbara Majello, Mimmo Turano, Marilena Furia, Viola Calabrò